

<情報>

先天性代謝異常等検査実施状況 (令和4年度)

こども家庭庁成育局母子保健課

1 検査実施件数 (昭和52年度～令和4年度)

実施年度	区 分	出生数 (人)	検査実施 実人員数 (人)	受検率 (%)	患者数 (人)
昭和63～平成24年度	先天性副腎過形成症	28,856,637	28,104,503	97.4	18,344
昭和54～平成24年度	クレチン症	42,191,021	40,850,844	96.8	
平成23～24年度	代謝異常 (タンデム)	2,078,196	844,001	40.6	
昭和52～平成24年度	代謝異常 (タンデム以外も含む)	45,634,621	44,189,044	96.8	
平成25年度	先天性副腎過形成症	1,020,709	1,043,949	102.3	853
	クレチン症		1,039,208	101.8	
	代謝異常 (タンデム)		950,643	93.1	
	代謝異常 (タンデム以外も含む)		1,043,949	102.3	
平成26年度		1,009,477	1,033,316	102.4	986
平成27年度		1,003,312	1,031,622	102.8	926
平成28年度		966,344	991,609	102.6	865
平成29年度		939,413	963,075	102.5	865
平成30年度		902,423	925,890	102.6	902
令和元年度		862,367	892,701	103.5	941
令和2年度		821,706	851,221	103.6	933
令和3年度		810,904	839,496	103.5	941
令和4年度		757,892	786,930	103.8	771
合 計	先天性副腎過形成症	37,951,184	37,464,312	98.7	27,327
	クレチン症	51,285,568	50,205,912	97.9	
	代謝異常 (タンデム)	11,172,743	10,110,504	90.5	
	代謝異常 (タンデム以外も含む)	54,729,168	53,548,853	97.8	

(注) 2,000g以下の低体重児の再採血者等が、検査実施実人員数に含まれることにより、受検率は100%を越えることがある。

(注) 令和4年度出生数のうち、令和5年1月～3月の出生数は速報値を用いて算出している。

2 患者発見率（昭和52年度～令和4年度）

病名	昭和52～平成24年度		平成25年度		平成26年度		平成27年度		平成28年度		平成29年度	
	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
クレチン症(*1)	13,713	1/3,000	634	1/1,600	730	1/1,400	675	1/1,500	611	1/1,600	594	1/1,600
先天性副腎過形成症(*2)	1,718	1/16,400	69	1/15,100	51	1/20,300	59	1/17,500	62	1/16,000	50	1/19,300
ガラクトース血症	1,185	1/37,300	35	1/29,800	29	1/35,600	13	1/79,400	9	1/110,200	27	1/35,700
フェニールケトン尿症	610	1/72,400	25	1/41,800	12	1/86,100	17	1/60,700	23	1/43,100	20	1/48,200
楓糖尿症	87	1/507,900	3	1/348,000	0	—	1	1/1,031,600	5	1/198,300	0	—
ホモシスチン尿症	202	1/218,800	4	1/261,000	1	1/1,033,300	2	1/515,800	2	1/495,800	2	1/481,500
シトルリン血症1型(*3)	3	1/281,300	2	1/475,300	5	1/206,700	3	1/343,900	5	1/198,300	1	1/963,100
アルギニノコハク酸血症(*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	1	1/1,033,300	0	—	0	—	0	—
メチルマロン酸血症(*3)	4	1/211,000	6	1/158,400	8	1/129,200	14	1/73,700	13	1/76,300	7	1/137,600
プロピオン酸血症(*3)	11	1/76,700	15	1/63,400	17	1/60,800	23	1/44,900	29	1/34,200	13	1/74,100
イソ吉草酸血症(*3)	0	—	1	1/950,600	2	1/516,700	1	1/1,031,600	0	—	1	1/963,100
メチルクロトニルグリシン尿症(*3)	3	1/281,300	3	1/316,900	5	1/206,700	6	1/171,900	0	—	4	1/240,800
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—	0	—
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	1	1/844,000	0	—	0	—	2	1/515,800	1	1/991,600	1	1/963,100
グルタル酸血症1型(*3)	1	1/844,000	3	1/316,900	2	1/516,700	4	1/257,900	2	1/495,800	0	—
M C A D 欠損症(*3)	8	1/105,500	4	1/237,700	6	1/172,200	9	1/114,600	10	1/99,200	9	1/107,000
V L C A D 欠損症(*3)	1	1/844,000	9	1/105,600	12	1/86,100	11	1/93,800	18	1/55,100	18	1/53,500
三頭酵素欠損症(*3)	1	1/844,000	1	1/950,600	2	1/516,700	0	—	0	—	0	—
C P T - 1 欠損症(*3)	0	—	1	1/950,600	4	1/258,300	0	—	1	1/991,600	1	1/963,100
C P T - 2 欠損症(*3)											0	—
その他	795		37		99		86		74		117	
小計	2,913		150		205		192		192		221	
合計	18,344		853		986		926		865		865	

(*1) クレチン症（先天性甲状腺機能低下症）検査（昭和54年度～）

(*2) 先天性副腎過形成症検査（昭和63年度～）

(*3) タンデムマス法による代謝異常検査（平成23年度～）

(注) 「昭和52～平成24年度」の「フェニールケトン尿症」「楓糖尿症」「ホモシスチン尿症」の発見率について、代謝異常（タンデム）の検査実施実人員数を用いて算出されていたことから、代謝異常（タンデム以外も含む）を用いて算出し修正した。

病名	平成30年度		令和元年度		令和2年度		令和3年度		令和4年度		合計	
	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率
クレチン症(*1)	612	1/1,500	648	1/1,400	631	1/1,300	619	1/1,400	559	1/1,400	20,026	1/2,500
先天性副腎過形成症(*2)	69	1/13,400	55	1/16,200	43	1/19,800	55	1/15,300	57	1/13,800	2,288	1/16,400
ガラクトース血症	27	1/34,300	34	1/26,300	24	1/35,500	33	1/25,400	16	1/49,200	1,432	1/37,400
フェニールケトン尿症	15	1/61,700	20	1/44,600	31	1/27,500	27	1/31,100	15	1/52,500	815	1/65,700
楓糖尿症	0	-	1	1/892,700	1	1/851,200	0	-	0	-	98	1/546,400
ホモシスチン尿症	0	-	5	1/178,500	4	1/212,800	2	1/419,700	3	1/262,300	227	1/235,900
シトルリン血症1型(*3)	7	1/132,300	5	1/178,500	1	1/851,200	8	1/104,900	3	1/262,300	43	1/235,100
アルギニノコハク酸尿症(*3)	1	1/925,900	0	-	3	1/283,700	2	1/419,700	4	1/196,700	13	1/777,700
メチルマロン酸血症(*3)	5	1/185,200	8	1/111,600	7	1/121,600	12	1/70,000	7	1/112,400	91	1/111,100
プロピオン酸血症(*3)	20	1/46,300	19	1/47,000	27	1/31,500	12	1/70,000	16	1/49,200	202	1/50,100
イソ吉草酸血症(*3)	1	1/925,900	1	1/892,700	3	1/283,700	0	-	0	-	10	1/1,011,100
メチルクロニルグリシン尿症(*3)	10	1/92,600	4	1/223,200	10	1/85,100	7	1/119,900	9	1/87,400	61	1/165,700
ヒドロキシメチルグルタル酸血症(*3)	0	-	0	-	2	1/425,600	0	-	0	-	2	-
複合カルボキシラーゼ欠損症(*3)	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	3	1/279,800	2	1/393,500	14	1/722,200
グルタル酸血症1型(*3)	1	1/925,900	1	1/892,700	2	1/425,600	1	1/839,500	1	1/786,900	18	1/561,700
M C A D 欠損症(*3)	7	1/132,300	9	1/99,200	13	1/65,500	6	1/139,900	10	1/78,700	91	1/111,100
V L C A D 欠損症(*3)	9	1/102,900	17	1/52,500	7	1/121,600	17	1/49,400	13	1/60,500	132	1/76,600
三頭酵素欠損症(*3)	0	-	0	-	0	-	0	-	1	1/786,900	5	1/2,022,100
C P T - 1 欠損症(*3)	1	1/925,900	2	1/446,400	2	1/425,600	0	-	2	1/393,500	14	1/722,200
C P T - 2 欠損症(*3)	7	1/132,300	8	1/111,600	3	1/283,700	3	1/279,800	4	1/196,700	25	1/404,400
その他	109		103		117		134		49		1,720	
小計	221		238		259		267		155		5,013	
合計	902		941		933		941		771		27,327	

(*1) クレチン症(先天性甲状腺機能低下症)検査(昭和54年度~)

(*2) 先天性副腎過形成症検査(昭和63年度~)

(*3) タンデムマス法による代謝異常検査(平成23年度~)

(注)「昭和52~平成24年度」の「フェニールケトン尿症」「楓糖尿症」「ホモシスチン尿症」の発見率について、代謝異常(タンデム)の検査実施実人員数を用いて算出されていたことから、代謝異常(タンデム以外も含む)を用いて算出し修正した。

先天性代謝異常等検査実施状況（令和4年度）

	先天性代謝異常等検査								
	検査実施総件数	検査実施人数	タンデムマス法	ガラクトース血症	クレチン症	先天性副腎過形成症	その他	計	
1	北海道	15,074	14,358	0	0	0	0	0	0
2	青森県	7,052	6,717	0	0	2	0	0	2
3	岩手県	6,691	6,325	0	0	0	0	0	0
4	宮城県	6,051	5,904	1	0	1	0	0	2
5	秋田県	4,812	4,512	0	0	1	0	1	2
6	山形県	6,815	6,481	1	0	5	0	0	6
7	福島県	10,759	10,306	2	0	2	2	0	6
8	茨城県	16,881	16,160	2	0	3	0	0	5
9	栃木県	11,887	11,323	0	1	2	1	0	4
10	群馬県	13,326	11,831	4	1	10	0	0	15
11	埼玉県	38,449	37,130	1	0	21	6	0	28
12	千葉県	32,247	30,592	3	1	22	0	3	29
13	東京都	89,752	84,296	10	1	50	4	2	67
14	神奈川県	18,777	18,582	1	0	9	0	0	10
15	新潟県	7,791	7,481	0	0	2	0	0	2
16	富山県	6,899	6,500	1	1	11	1	0	14
17	石川県	7,834	7,427	1	0	9	1	0	11
18	福井県	5,404	5,235	0	0	4	0	0	4
19	山梨県	5,199	4,869	1	0	4	0	0	5
20	長野県	13,485	12,880	0	0	15	1	3	19
21	岐阜県	12,675	12,313	1	0	16	1	0	18
22	静岡県	13,304	12,755	1	0	9	0	0	10
23	愛知県	35,669	34,045	3	1	16	2	0	22
24	三重県	12,704	11,173	2	0	6	1	0	9
25	滋賀県	10,619	10,189	2	1	7	0	0	10
26	京都府	5,605	5,418	0	0	4	0	0	4
27	大阪府	35,249	34,034	3	0	19	2	1	25
28	兵庫県	23,930	23,594	2	0	15	4	0	21
29	奈良県	33,571	8,174	2	1	0	1	1	5
30	和歌山県	6,065	5,902	2	0	7	0	0	9
31	鳥取県	4,544	4,317	0	0	5	0	0	5
32	島根県	4,518	4,306	0	0	2	0	0	2
33	岡山県	7,605	7,277	2	0	7	0	2	11
34	広島県	11,281	10,616	2	0	11	0	0	13
35	山口県	8,970	8,634	2	0	9	1	2	14
36	徳島県	4,782	4,631	0	0	0	0	0	0
37	香川県	6,452	5,983	0	0	1	2	0	3
38	愛媛県	8,479	8,212	2	0	9	1	0	12
39	高知県	4,111	3,949	0	0	3	0	0	3
40	福岡県	18,030	16,873	1	0	28	4	0	33
41	佐賀県	6,065	5,880	1	1	10	2	3	17
42	長崎県	9,287	9,002	2	0	10	0	1	13
43	熊本県	7,124	6,872	0	0	10	0	3	13
44	大分県	7,692	7,354	0	0	6	0	0	6
45	宮崎県	8,451	7,961	0	0	5	0	3	8
46	鹿児島県	12,147	11,171	1	1	11	1	6	20
47	沖縄県	13,951	13,500	0	3	14	0	0	17
48	札幌市	13,092	12,659	2	0	15	3	0	20
49	仙台市	7,883	7,009	2	0	3	1	0	6
50	さいたま市	6,648	6,165	0	0	4	0	0	4
51	千葉市	6,523	6,092	2	1	7	1	0	11
52	横浜市	22,362	22,084	0	0	8	0	0	8
53	川崎市	9,292	9,202	1	0	4	0	0	5
54	相模原市	4,572	4,504	1	0	2	0	0	3
55	新潟市	5,272	5,040	0	0	8	0	1	9
56	静岡市	4,595	4,265	0	0	2	1	0	3
57	浜松市	6,281	5,852	0	0	4	0	7	11
58	名古屋市	18,024	17,318	4	1	19	0	0	24
59	京都市	10,516	10,155	6	0	9	0	0	15
60	大阪市	19,794	19,227	2	0	9	1	10	22
61	堺市	5,162	5,027	3	0	2	2	0	7
62	神戸市	11,193	10,141	0	1	5	0	0	6
63	岡山市	5,788	5,564	1	0	7	1	0	9
64	広島市	8,453	7,839	3	0	12	1	0	16
65	北九州市	7,319	7,128	0	0	11	4	0	15
66	福岡市	13,216	12,349	4	0	10	3	0	17
67	熊本市	6,399	6,266	0	0	5	1	0	6
	計	850,449	786,930	90	16	559	57	49	771